

**DIPUTADOS  
ARGENTINA**

“2024 - AÑO DE LA DEFENSA DE LA VIDA, LA LIBERTAD Y LA PROPIEDAD”

**PROYECTO DE LEY**

*El Senado y la Honorable Cámara de Diputados sancionan con fuerza de ley*

**MODIFICACIÓN DEL ARTÍCULO 1 Y 2 DE LA LEY 26.279**

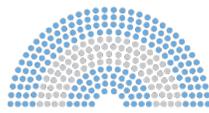
**ARTÍCULO 1º:** Modifícase el artículo 1º de la ley 26.279, el que quedará redactado de la siguiente manera:

“**ARTÍCULO 1º:** A todo niño/a al nacer en la República Argentina se le practicarán las determinaciones para la detección y posterior tratamiento **de Atrofia Muscular Espinal (AME)**, fenilcetonuria, hipotiroidismo neonatal, fibrosis quística, galactocemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, retinopatía del prematuro, chagas y sífilis; siendo obligatoria su realización y seguimiento en todos los establecimientos públicos de gestión estatal o de la seguridad social y privados de la República en los que se atiendan partos y/o a recién nacidos/as. Toda persona diagnosticada con anterioridad a la vigencia de la presente ley queda incluida automáticamente dentro de la población sujeta de tratamiento y seguimiento”.

**ARTÍCULO 2º:** También se incluirán otras anomalías metabólicas genéticas y/o congénitas inaparentes al momento del nacimiento, si la necesidad de la pesquisa es científicamente justificada y existen razones de política sanitaria, para lo cual se deberá brindar información integral a padres y madres.

**ARTÍCULO 3º:** Comuníquese al Poder Ejecutivo.

**Pamela Calletti**  
**Diputada Nacional**



## DIPUTADOS ARGENTINA

“2024 - AÑO DE LA DEFENSA DE LA VIDA, LA LIBERTAD Y LA PROPIEDAD”

### FUNDAMENTOS

#### **Señor Presidente:**

La prevención de la salud es la clave para el fortalecimiento del sistema y el desarrollo de la comunidad. En este sentido, incluir análisis en la pesquisa neonatal significa brindar un cuidado al recién nacido para mejorar su calidad de vida y la de toda su familia.

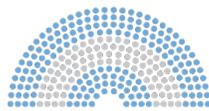
La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad genética que daña y mata las neuronas motoras, esto provoca que los músculos comiencen a debilitarse y atrofiarse. Esta situación es progresiva y puede afectar funciones principales del cuerpo como el habla, la respiración, el caminar y el tragar.

De acuerdo a la Organización Mundial de la Salud existen alrededor de ocho mil (8.000) enfermedades poco frecuentes identificadas, entre ellas la atrofia muscular espinal, estas enfermedades afectan las capacidades físicas, las habilidades mentales, el comportamiento y la capacidad sensorial de las personas. En la Argentina, nacen cada año unos cuarenta niños con esta afección.

Estas patologías en su mayoría son de origen genético, crónicas, degenerativas y en diferentes tipos causan alguna discapacidad. El diagnóstico temprano y el tratamiento adecuado puede cambiar la vida de la persona que la padece.

Existen distintos tipos de AME, enfermedad que es provocada por el cambio en el SMN1, responsable de producir una proteína que las neuronas motoras necesitan para estar sanas y funcionar. Cuando este gen falta o es anormal, no se produce suficiente proteína para las neuronas motoras y mueren.

El ser humano tiene dos copias del gen SM1, una de cada progenitor. La enfermedad se desarrolla solo cuando ambas copias tienen un cambio genético. Si solo una tiene un desorden no se producen síntomas, pero si es un gen que puede



## DIPUTADOS ARGENTINA

“2024 - AÑO DE LA DEFENSA DE LA VIDA, LA LIBERTAD Y LA PROPIEDAD”

transmitirse de padres a hijos. De igual manera, existen casos de tipos menos comunes de AME que pueden deberse a cambios en otros genes.

Los diferentes tipos de esta enfermedad se basan en su gravedad y el inicio de los síntomas:

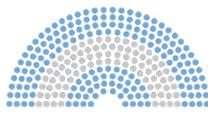
Tipo 1: enfermedad de Werdnig-Hoffmann o AME de inicio infantil. Es el tipo más grave y el más común. Es importante tener en cuenta que los bebés afectados con este tipo muestran signos antes de los 6 meses de edad. Problemas para tragar, respirar y poco movimiento, son los signos de alerta. Sin tratamiento pueden perder la vida antes de los 2 años.

Tipo II: AME moderado a grave. Se puede diagnosticar entre los 6 y los 18 meses de edad. Los niños que la padecen no pueden pararse ni caminar sin ayuda. También pueden tener problemas para respirar. Con tratamiento tendrán mayor esperanza de vida.

Tipo III: enfermedad de Kugelberg-Welander. Es más leve, los signos pueden aparecer después de los 18 meses. Los niños con este tipo pueden caminar solos, pero pueden tener problemas para correr, levantarse de una silla o subir escaleras. Puede afectar la columna y provocar, contracturas e infecciones respiratorias. Con tratamiento, la mayoría de los niños con este tipo tienen una expectativa de vida normal.

El tipo IV: AME leve. Se puede detectar en la adultez por debilidad leve a moderada de los músculos de las piernas, temblores y problemas respiratorios leves. Los síntomas empeoran lentamente con el tiempo. Las personas con este tipo de AME tienen una expectativa de vida normal.

Existen diferentes herramientas para la detección de la enfermedad, pero fundamentalmente, conociendo los antecedentes familiares se pueden aplicar pruebas genéticas para verificar los cambios que causan la AME.



## DIPUTADOS ARGENTINA

“2024 - AÑO DE LA DEFENSA DE LA VIDA, LA LIBERTAD Y LA PROPIEDAD”

A través de la incorporación en la Ley N° 26.279, la cual fue diseñada para la detección masiva y universal, y el posterior tratamiento precoz de un grupo seleccionado de enfermedades graves, irreversibles y hasta mortales que no provocan síntomas de inmediato. Se persigue la incorporación de las pruebas de AME para que sean parte de los exámenes de detección del recién nacido, es una prueba sencilla a partir de una muestra de sangre obtenida del talón del recién nacido que se debe realizar en organismos públicos y privados. Con un enfoque preventivo, el objetivo es, entonces, detectarla cuando todavía no se ha manifestado.

Un gran factor a tener en cuenta en el marco de la ampliación de esta ley es la necesidad de brindar información y capacitación al personal de salud que debe transmitir las cuestiones necesarias a tener en cuenta para el diagnóstico oportuno de enfermedades poco frecuentes, ya que los síntomas se pueden confundir con los de otras patologías habituales y no recibirse el tratamiento correcto.

El objetivo siempre es la prevención, lo que requiere de un trabajo en conjunto para brindar una atención integral a los pacientes, de acuerdo con las necesidades de cada uno. La experiencia en países tales como Estados Unidos, Alemania, Holanda, Australia donde incorporaron AME en las pesquisas neonatales, el posterior diagnóstico y la realización de tratamiento pre sintomático, mejoraron los resultados terapéuticos de igual manera se obtuvieron beneficios socioeconómicos, en tanto se ven reflejado en menores internaciones, intervenciones quirúrgicas, abordajes multidisciplinarios, etc.

Por todo lo expuesto, solicito a mis pares el acompañamiento.

**Pamela Calletti**  
**Diputada Nacional**